

## Información para pacientes.

### Miocardiopatía hipertrófica.

#### 1. El corazón normal.

El corazón es un músculo especial que se contrae de forma regular y continua, impulsando la sangre hacia el resto del cuerpo y los pulmones. Está formado por cuatro cámaras - dos situadas en la parte superior (las aurículas) y dos en la parte inferior (los ventrículos). La contracción cardiaca se produce como consecuencia de la presencia de un flujo eléctrico que provoca dicha contracción. Estas señales eléctricas se repiten de forma cíclica y cada impulso eléctrico va a generar un latido.

además cada vez más rígido dificultando el bombeo de sangre.

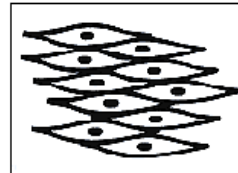


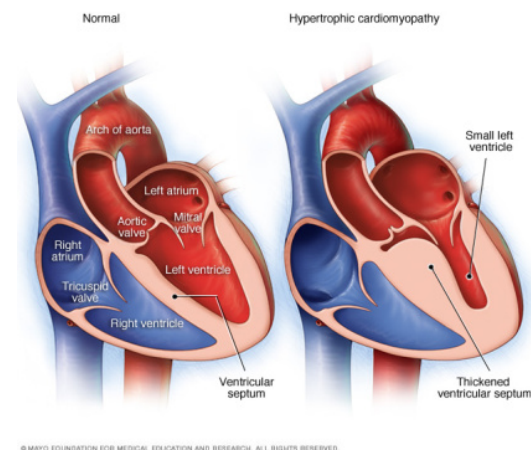
Figura 1A. Miocardio normal



Figura 1B. Disarray miocárdico

#### 2. Miocardiopatía hipertrófica.

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad del músculo cardiaco. Tener una MCH significa que el músculo cardiaco se vuelve excesivamente grueso, más comúnmente a nivel del septo interventricular (la parte del corazón, como un tabique, que separa el ventrículo izquierdo y el derecho). La magnitud del engrosamiento y la severidad de la afectación del músculo cardiaco pueden variar de persona a persona. El ventrículo izquierdo está afectado casi siempre, y en algunos individuos también se produce engrosamiento de la pared del ventrículo derecho. En algunos pacientes, el engrosamiento del músculo cardiaco produce una obstrucción a la salida del flujo sanguíneo del corazón. En esta situación se emplea el término miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MCHO). En un corazón normal, las células que componen el músculo cardiaco se disponen en líneas ordenadas, rectas como se muestra en la figura 1A. Por el contrario, en pacientes con MCH, las células se disponen de manera desorganizada (hallazgo conocido como disarray miocárdico) como se muestra en la figura 1B. El músculo cardiaco se vuelve



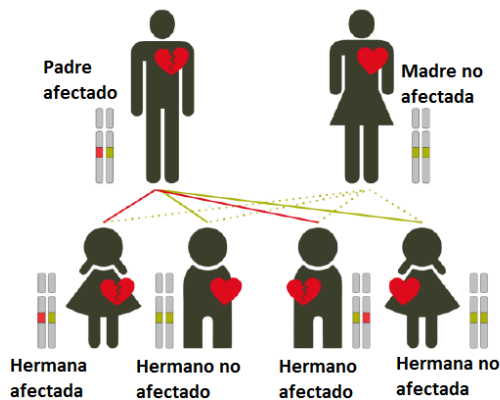
Fuente: Clínica Mayo

#### 3. Prevalencia y patrón de herencia.

Aproximadamente 1 de cada 500 personas tienen MCH, lo que supone la prevalencia estimada de la enfermedad. A menudo la MCH tiene una causa genética. Esto significa que existe un defecto (mutación) en uno o más genes que puede ser transmitido entre las diferentes generaciones de una familia.

Un gen es una parte de nuestro ADN que contiene un código para la fabricación de una molécula (una proteína). La MCH está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas específicas del corazón.

Cada persona tiene dos copias de cada gen que puede estar relacionado con la MCH. Una mutación en solo una de las dos copias (que provendrá del padre o de la madre) es suficiente para desarrollar la MCH. Esto es lo que se denomina patrón de herencia autosómico dominante y el padre (o madre) que tenga la mutación tiene un 50% de riesgo de transmitir la mutación a cada hijo. Por tanto, la posibilidad de que un hijo no herede el gen mutado es también del 50%.



*Patrón de herencia autosómico dominante.*

En algunos casos, una nueva mutación (de novo) puede ocurrir en el ovocito, en el espermatozoide o en el embrión. En este caso, los padres del niño afecto no van a tener la mutación ni tampoco la MCH, pero el niño tiene la enfermedad y puede transmitir el gen mutado a su futura descendencia.

#### 4. Síntomas.

La mayoría de los pacientes con MCH pueden permanecer asintomáticos o estables hasta la vida adulta. Algunos pacientes pueden desarrollar síntomas serios que empeoran con el tiempo. Estos pueden deberse al desarrollo de arritmias o porque su músculo cardiaco se vuelve cada vez más rígido empeorando la capacidad del corazón para bombear la sangre al resto del organismo. Los síntomas más frecuentes son la falta de aire (disnea), dolor torácico, palpitaciones (debidas a arritmias), mareos y desmayos.

## 5. Diagnóstico

Las herramientas más comúnmente empleadas para realizar el diagnóstico de la MCH son la historia médica (tanto familiar como personal), la exploración física, el electrocardiograma (ECG), el ecocardiograma, la resonancia magnética cardiaca (RM), la ergometría o prueba de esfuerzo y la monitorización del ritmo cardiaco (Holter).

### 5.1. ECG (electrocardiograma)

Este es el estudio más básico. Se colocan pequeños parches adhesivos (electrodos) en el pecho, brazos y piernas, y se conectan a través de cables con el electrocardiógrafo, que recoge la actividad eléctrica del corazón durante unos segundos. En ocasiones, es necesario realizar ECG repetidos.

### 5.2. Ecocardiograma.

El ecocardiograma utiliza ondas de ultrasonidos para detectar las estructuras del corazón. Un ecocardiograma puede detectar diferentes tipos de cambios estructurales en el corazón, por ejemplo los que se producen en enfermedades como la MCH o alteraciones en las válvulas. Además, también se pueden identificar áreas de adelgazamiento de las paredes cardiacas.

### 5.3. Prueba de esfuerzo o ergometría.

La prueba de esfuerzo consiste en la realización de un registro electrocardiográfico antes, durante y después de la realización de ejercicio en una cinta rodante o en una bicicleta estática. De este modo se determina la aparición de cualquier cambio en el patrón eléctrico del corazón que ocurra durante el ejercicio.

### 5.4. RM

Una resonancia magnética cardiaca usa un campo electromagnético para crear imágenes del corazón. La máquina consiste en un largo tubo con una camilla en el centro que permite tumbar al paciente. La realización de la RM dura aproximadamente una hora. La RM es una técnica muy buena para mostrar la estructura de nuestro corazón, los vasos sanguíneos e identificar cualquier cicatriz (fibrosis).

### 5.5. Holter (monitorización del ritmo cardiaco)

El Holter es un pequeño dispositivo digital que se coloca con un cinturón alrededor de la cintura. Además, cuatro o seis electrodos colocados en el pecho registran la actividad eléctrica del corazón durante 24-48h o hasta 7 días. Durante la monitorización todas las actividades son anotadas en un diario.

### 5.6. Estudio genético.

En alrededor de la mitad de las familias con MCH se puede encontrar una mutación en uno de los genes que causan la enfermedad. Debido a que no todos los genes que causan MCH son conocidos, un resultado negativo en el estudio genético (es decir, cuando no se encuentra una mutación) no descarta que se trate de una causa hereditaria de MCH.

## 6. Tratamiento.

Aunque no hay cura para la MCH, los tratamientos ayudan a controlar los síntomas y a disminuir los riesgos a largo plazo. La mayoría de los síntomas se controlan con medicaciones como betabloqueantes, bloqueantes de los canales del calcio, fármacos antiarrítmicos y anticoagulantes. Si los pacientes tienen un riesgo alto de muerte súbita (por ejemplo, cuando han tenido una parada cardiaca previa) o si los síntomas no pueden ser controlados con medicación, se puede implantar un desfibrilador (DAI). El DAI monitoriza de forma constante la actividad eléctrica del corazón y reconoce arritmias graves. El DAI está programado específicamente de forma individualizada para cada paciente. Puede tratar arritmias graves o rápidas enviando impulsos eléctricos o dando choques eléctricos, de modo que restaura el ritmo cardiaco normal. Un DAI está formado por dos elementos: una batería y un electrodo que monitoriza la actividad eléctrica del corazón y envía impulsos o choques eléctricos. El electrodo puede ser colocado en las cámaras derechas del corazón (a través de los vasos sanguíneos) o por debajo de la piel del tórax que cubre el corazón.

Un número pequeño de pacientes con MCH pueden presentar síntomas persistentes a pesar de las medicaciones. Estos individuos

pueden necesitar tratamientos adicionales que ayuden a reducir sus síntomas y mejorar la función cardiaca. Existen dos tipos de tratamiento para este grupo de pacientes: la miectomía y la ablación septal con alcohol.

La miectomía es una cirugía a corazón abierto en la que se extrae parte del tabique engrosado que causa la obstrucción. La ablación septal alcohólica consiste en la inyección de una pequeña cantidad de alcohol mediante un catéter en los vasos sanguíneos que irrigan el tabique interventricular engrosado. Este alcohol destruye parte del músculo engrosado que causa la obstrucción. Tanto la miectomía como la ablación septal alcohólica alivian la obstrucción facilitando la salida del flujo sanguíneo del corazón.

## 7. Estilo de vida y deportes.

Hay algunas recomendaciones clave para pacientes (y familias) que son diagnosticados de MCH que ayudan a prevenir la aparición de arritmias:

- Evitar un ejercicio físico agotador-especialmente intenso, deportes competitivos o levantamiento de pesas.
- Revisiones periódicas para monitorizar cualquier cambio
- Recomendar a los familiares que sean examinados para detectar o descartar la presencia de la enfermedad.

El diagnóstico de MCH y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes puede provocar ansiedad y generar una gran incertidumbre en los familiares. Los trabajadores sociales, psicólogos y especialistas médicos tienen una amplia experiencia y pueden ser de gran ayuda en este ámbito tanto para el paciente como para los familiares.

## 8. Seguimiento.

El cardiólogo te aconsejará sobre la frecuencia necesaria de seguimiento, que dependerá de los síntomas, la edad y el tratamiento.

## 9. Cribado familiar.

Si se encuentra una mutación en un gen en un paciente con MCH (ver *Estudio genético*), los familiares de este paciente (empezando por los familiares de primer grado: madre, padre, hermanos/as e hijos) pueden realizarse el estudio genético a través de una unidad especializada en enfermedades genéticas cardíacas. Aquellos miembros de la familia en quienes se encuentra la misma mutación (familiar) son denominados portadores y precisan un seguimiento por el cardiólogo. Aquellos otros en los que no se encuentra la mutación familiar pueden ser tranquilizados.

En caso de que no se haya identificado una mutación en un paciente con MCH, los miembros de la familia deberán ser evaluados por un cardiólogo para la realización de las diferentes pruebas diagnósticas necesarias.

La MCH habitualmente se desarrolla después de la pubertad. Sin embargo, algunos niños pueden tener síntomas a edades precoces. Por lo tanto, la recomendación para la valoración de los niños se establece a partir de los diez años o antes cuando la enfermedad se haya manifestado a una edad más temprana en la familia.

## 10. MCH y embarazo.

Antes de que se produzca el embarazo es importante realizar una adecuada planificación, discutiendo los posibles riesgos, cambios en la medicación y los cuidados durante el mismo.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Heart Diseases  
(ERN GUARD-HEART)

Para más información: <https://guardheart.ern-net.eu>